

色素性乾皮症の神経症状進行期に対する意思決定支援の 実態調査に関する研究

研究分担者 上田 健博 神戸大学大学院医学研究科 脳神経内科学分野

研究要旨

重症型XP-Aの患者において、以下のことを明らかとした。成人する前の15～20歳で胃瘻や気管切開が必要になるが、それにより生存期間は延長する。胃瘻と気管切開がほぼ同時＝急変時の流れで行われる。人工呼吸器の装着が選択されることは少ない可能性がある。看取りの場は在宅も多く、予期しない死亡を受け入れる必要がある。ACPの主眼としては意思決定よりも情報共有になる。今後は患者家族に対する質問紙票の作成を進め、アドバンスケアプランニング（ACP）の実践を行う。

A. 研究目的

難治性の神経疾患という側面をもつ色素性乾皮症（XP）において、QOLやADLが低下していく中でどのような治療・ケアを選択し療養生活を送っていくのか、あらかじめ患者家族が主体となって意思決定を行うアドバンスケアプランニング（ACP）について、実践状況とその必要性を検討する。

B. 研究方法

重症型A群XP（XP-A）の患者において、意思決定支援を必要とするライフイベントがどのような時期に訪れるのかを後方視的に調査する。その次に質問紙表を作成し、主介護者や保護者のACPに関する意識調査を行う。

（倫理面への配慮）

患者・家族への診察、検査、問診はすべて通常診療の範疇であり倫理面での大きな問題はないと思われた。患者の臨床データは全て匿名化した上で厳重に取り扱った。

C. 研究結果

当院受診歴のある重症型XP-A患者において、胃瘻造設、気管切開または気管喉頭分離術（以下まとめて気管切開と表記）を行った17名（男性8名、女性9名）の診療情報を確認した。胃瘻造設のみ行った症例、気管切開のみ行った症例が1例ずつあり、その他の15例はどちらも行っていた。胃瘻造設時の年齢は平均18.9歳、気管切開時の年齢は平均19.2歳で、両者はほぼ同時に行われていた。性差では男性が女性より胃瘻造設、気管切開ともに年齢が低い傾向がみられた。死亡時年齢が確認できたのは8例で、平均27.6歳だが22

歳から34歳と個人差が大きく、性差は明らかでなかった。質問紙表は診療科横断的に内容を調整しながら作成を進めている。

D. 考察

重症型XP-Aにおいては成人する前の15～20歳で胃瘻や気管切開が必要になり、それにより長期の療養が可能となっている。また胃瘻造設と気管切開はほぼ同時に行われており、待機的手術ではなく呼吸不全などをきっかけに緊急的に行われているケースが多く見られた。小児期であることも踏まえて、状況の変化が十分理解できないまま侵襲的処置が行われている状況が考えられた。人工呼吸器の装着が選択されることは少ない可能性があった。看取りの場は在宅も多く、予期しない死亡を受け入れる必要があると思われた。以上よりACPとしては意思決定よりもまず情報共有が主目的になると思われた。

E. 結論

重症型XP-Aにおいて10代後半の年齢で訪れる、侵襲を伴う処置に対するACPについて引き続き検討していく。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Kim S, Horiuchi K, Ueda T, Boku S. Significant efficacy of electroconvulsive therapy on the behavioural symptoms of anti-

N-methyl-d-aspartate receptor encephalitis.
BMJ Case Rep. 2024 Feb 2;17(2):e258460.

Akatani R, Chihara N, Koto S, Mori S, Kurimoto T, Nakamura M, Tachibana H, Otsuka Y, Ueda T, Omori T, Sekiguchi K, Matsumoto R. Efficacy and safety of mycophenolate mofetil for steroid reduction in neuromyelitis optica spectrum disorder: a prospective cohort study. Immunol Med. 2024 Jan 18:1-8.

Tsujimoto M, Kakei Y, Yamano N, Fujita T, Ueda T, Ono R, Murakami S, Moriwaki S, Nishigori C. Clinical trial on the efficacy and safety of NPC-15 for patients with xeroderma pigmentosum exaggerated sunburn reaction type: XP-1 study protocol for a multicentre, double-blinded, placebo-controlled, two-group crossover study followed by a long-term open study in Japan. BMJ Open. 2023 Mar 22;13(3):e068112.

Tsujimoto M, Nakano E, Nakazawa Y, Kanda F, Ueda T, Ogi T, Nishigori C. A case of Cockayne syndrome with unusually mild clinical manifestations. J Dermatol. 2023 Apr; 50(4): 541-545.

田中 智子, 十河 正弥, 岡山 公宣, 千原 典夫, 上田 健博, 関口 兼司, 松本 理器. 帯状回由来の焦点発作を疑った抗ミエリンオリゴデンドロサイト糖蛋白抗体陽性大脳皮質脳炎の2症例. 臨床神経, 63: 441-449, 2023.

2. 学会発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし